

Ektodermálna dysplázia – zriedkavá diagnóza v čelustno-ortopedickej ambulancii

Ectodermal dysplasia – a rare diagnosis
in an orthodontic practice

Michalcová, D., Dianišková, S.

MDDr. Dominika Michalcová, MUDr. Simona Dianišková, PhD., MPH

Katedra čelustnej ortopédie, Lekárska fakulta, Slovenská zdravotnícka univerzita, Bratislava

ABSTRAKT

Ektodermálna dysplázia (ED) predstavuje skupinu viac ako 200 geneticky podmienených porúch, pre ktoré je charakteristické postihnutie minimálne dvoch štruktúr vychádzajúcich z ektodermu. Táto vzácna porucha má okrem iného za následok hypodonciu až oligodonciu, zmenené črty tváre a zhoršenú funkciu ústnej dutiny. Práve pre jej vplyv na vývoj kraniofaciálnej oblasti a chrupu môže ED výrazne ovplyvniť kvalitu života postihnutých jedincov, a preto predstavuje jedinečné výzvy pre zubnú a čelustno-ortopedickú liečbu. Úspešná liečba si vyžaduje starostlivo koordinovaný a multidisciplinárny prístup, kde čelustno-ortopedická liečba zohráva kľúčovú rolu v manažmente skeletálnych diskrepancií a predprotetickej príprave pacienta.

Kľúčové slová: Ektodermálna dysplázia, čelustno-ortopedická liečba, predprotetická príprava

ABSTRACT

Ectodermal Dysplasia (ED) represents a group of over 200 genetically determined disorders characterized by the involvement of at least two ectodermal-derived structures. This rare condition, among the others, leads to hypodontia or oligodontia, altered facial features, and impaired oral function. Due to its impact on craniofacial development and dentition, ED significantly affects patients' quality of life, posing unique challenges for dental and orthodontic care. Successful treatment requires a carefully coordinated and multidisciplinary approach, where orthodontic intervention plays a central role in managing skeletal discrepancies and preparing for prosthodontic rehabilitation.

Keywords: Ectodermal Dysplasia, orthodontic treatment, pre-prosthetic preparation

Úvod

Ektodermálna dysplázia je monogénne podmienená porucha s variabilným spôsobom dedičnosti. Medzinárodná prevalencia ektodermálnej dysplázie je približne 7 na 10 000 narodených detí. Najbežnejším variantom je hypohydrická ED, ktorá je typicky viazaná na chromozóm X, s plne rozvinutým prejavom pozorovaným iba u mužov (6). Pacienti s ektodermálnou dyspláziou sú ľahko rozpoznateľní od zdravých jedincov vďaka charakteristickým klinickým prejavom, ako je čelové vyklenutie, výrazné nadočnicové oblúky, vpadnuté líca, vrásky a hyperpigmentácia okolo očí, sedlovitý nos, vyvrátené pery, veľké nízko posadené uši, dysplastické nechty a znížená výška dolnej tretiny tváre (3, 7).

Z hľadiska estetiky úsmevu predstavuje rehabilitácia pacienta s ektodermálnou dyspláziou veľkú výzvu pre chýbajúce zuby, preto v mnohých prípadoch hypodoncie môže ortodontická liečba výrazne uľahčiť akúkoľvek následnú protetickú liečbu (2, 4).

Dentálne charakteristiky

Ektodermálna dysplázia má rôzne príznaky a charakteristiky, ktoré sa môžu líšiť v závislosti od typu ED, odlišnosti bývajú prítomné aj medzi členmi jednej rodiny, ktorí majú rovnaký typ ED (7). Pacienti trpia najmä hypodonciou (absencia menej ako 6 zubov), oligodonciou (absencia 6 alebo viacerých zubov, Obr. 1) alebo niekedy až úplnou anodonciou (absencia všetkých zubov) (4). Chýbanie viacerých zubov vedie k oslabeniu alveolárneho výbežku, čo ďalej komplikuje plánovanie liečby. Zuby, ktoré sa vyvinú, často vykazujú zmeny v tvare, veľkosti a postavení. Najčastejšie dentálne charakteristiky sú kužeľovité alebo čipkovité predné zuby (Obr. 1), ankylotické mliečne moláre v dôsledku agenézy trvalých nástupcov, oneskorená erupcia trvalých zubov, hypoplastické alveoly, xerostómia a zhrubnuté uzdičky, makrodoncia alebo mikrodoncia (Obr. 2), hypoplázia skloviny a taurodontizmus (7).



Obr. 1: OPG-RTG a fotodokumentácia pacienta s ektodermálnou dyspláziou, vek: 12
(Zdroj: súkromný archív, KČO Bratislava, SZU, 2025)

Fig. 1: Orthopantomogram and photodocumentation of a male patient with ectodermal dysplasia, age: 12
(Source: private archive, KČO Bratislava, SZU, 2025)

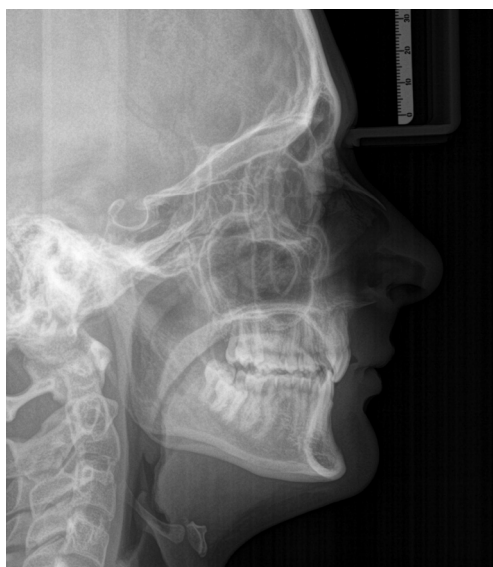


Obr. 2: OPG-RTG a fotodokumentácia pacientky s ektodermálnou dyspláziou, vek: 15
(Zdroj: súkromný archív, KČO Bratislava, SZU, 2025)

Fig. 2: Orthopantomogram and photodocumentation of a female patient with ectodermal dysplasia, age: 15
(Source: private archive, KČO Bratislava, SZU, 2025)

Kefalometrické charakteristiky

Najvýraznejším kefalometrickým špecifikom pacientov s ektodermálnou dyspláziou je, že predná časť maxily je u týchto pacientov výrazne transversálne úzka, pričom transversálna šírka maxily v zadnej časti je v norme. Z tohto dôvodu je u týchto pacientov vhodné zhotovovať aj CBCT, aby sa úplne a správne zachytil rozsah transversálnych skeletálnych odchýlok (11). Kefalometricky u pacientov s ED často nachádzame skeletálnu III. triedu, predovšetkým v dôsledku hypoplastickej maxily a tendencie ku CCW rastu sánky (8). Medzi ďalšie bežné znaky patrí skrátenie kraniálnej bázy, skrátenie dolnej tretiny tváre a konkávny profil tváre s prominentnou bradou (Obr.3). Štúdie na dýchacích cestách zistili, že pacienti s ED môžu mať nižšie hodnoty uhlov SNA a ANB a zvýšené riziko zúženia minimálneho priečneho prierezu faryngu (1).



Obr. 3: Kefalometrický snímok a profil pacientky s ED. Hodnoty SNA: 75,38°, CCW mandibuly. Konkávny profil s prominentnou bradou.
(Zdroj: súkromný archív, KČO Bratislava, SZU, 2025)

Fig. 3: Cephalometric radiograph and profile of a female patient with ED. SNA values: 75.38, CCW of mandible. Concave profile with prominent chin.
(Source: private archive, KČO Bratislava, SZU, 2025)

Čelustno-ortopedický prístup a načasovanie liečby

Včasná čelustno-ortopedická liečba

Čelustno-ortopedická liečba pacientov s ektodermálnou dyspláziou predstavuje jedinečnú výzvu vzhľadom na poruchy počtu zubov, prítomnosť deformovaných zubov a narušený vývoj alveolárnej kosti (10). Liečba pacientov s ED by mala ideálne začať už v rannom veku u detí, ktorých vývoj ešte nie je ukončený. Cieľom včasnej čelustno-ortopedickej liečby je najmä zachovanie objemu alveolárnej kosti pre budúce protetické práce a kontrola výšky zhryzu. Snímateľné náhrady (medzerníky) predstavujú vhodné dočasné riešenie. Tieto skoré zásahy sú kľúčové nielen pre obnovenie funkcie, ale aj pre podporu správneho vývoja reči a zlepšenie vzhľadu tváre (12).

Neskoršia čelustno-ortopedická liečba

V období, keď pacienti dosahujú adolescenciu a dospelosť, prístupuje sa ku komplexnejšej čelustno-ortopedickej liečbe a príprave pacienta na definitívnu protetickú sanáciu. Cieľom tejto fázy je optimalizácia polohy existujúcich zubov pre budúce protetické náhrady chýbajúcich zubov. Najväčšou výzvou pri týchto pacientoch z pohľadu čelustnej ortopédie je kotvenie, ktoré je často nedostatočné z dôvodu zníženého počtu zubov a zlej kvality kosti (12). Dočasné kotviace zariadenia (TAD), sú významným pokrokom v modernej ortodoncii, pretože poskytujú stabilné a spoľahlivé kotvenie (9). Tieto zariadenia poskytujú skeletálne kotvenie nezávislé od stavu a počtu zubov, čo umožňuje vykonávať ich zložité pohyby. Liečba transversálne komprimovanej maxily u pacientov s ektodermálnou dyspláziou si tiež vyžaduje skeletálne kotvenie a to využitím maxilárnych skeletálnych expanderov (MSE). Fixné aparáty v kombinácii s vyššie spomenutými aparátmi sú štandardom (5).

Správne načasovanie a multidisciplinárny prístup

Komplexná povaha ektodermálnej dysplázie si vyžaduje multidisciplinárny prístup k liečbe. Ideálny liečebný tím zahŕňa genetika, zubného lekára, čelustného ortopédu, protetika, chirurga a niekedy aj dermatológa. Kolektívny prístup má zabezpečiť komplexnú starostlivosť o pacienta s ED. Čelustný ortopéd zohráva v tomto tíme kľúčovú úlohu a úzko spolupracuje s ďalšími špecialistami na koordinácii načasovania a cieľov liečby. Ortodontická liečba u pacientov s ED sa takmer vždy vykonáva v kombinácii s protetickou časťou. Ideálny plán liečby prechádza od dočasných snímateľných protéz (medzerníkov) v detskom veku, cez ortodontickú liečbu v adolescencii, až po pevné protetické náhrady, vrátane implantátov v neskoršom veku (12). Účinná komunikácia medzi špecialistami je kľúčová pri multidisciplinárnom prístupe k liečbe pacientov s ektodermálnou dyspláziou. Zavedenie jasných liečebných protokolov a zdieľanie informácií medzi špecialistami pomáha komplexne riešiť zložité zdravotné a dentálne potreby týchto pacientov (6,4).

Záver

Integrácia ortodontickej starostlivosti do multidisciplinárnej praxe predstavuje prelom pre pacientov aj lekárov. Spoluprácou s inými špecialistami môžu čelustní ortopédi poskytovať komplexnejšiu, efektívnejšiu a na pacienta zameranú starostlivosť.

Tento prístup nielen zlepšuje výsledky liečby, ale aj celkovú skúsenosť pacienta. Dlhodobé výsledky ukazujú, že s vhodnou ortodontickou a protetickou liečbou môžu pacienti s ektodermálnou dyspláziou dosiahnuť významné zlepšenie funkcie aj estetiky tváre, čo vedie k zvýšenému sebavedomiu a kvalite ich života.

Literatúra

1. Alves, N. M., de Oliveira, R. C., de Oliveira, L. M., de Souza, M. M., & de Oliveira, R. C. (2020). Comparison of the pharyngeal airway volume between patients with ectodermal dysplasia and unaffected controls: A cone-beam computed tomography study. *Journal of Oral and Maxillofacial Surgery*, 78(11), 1919–1927. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32417317/>
2. Farrington F. H. (1988). The team approach to the management of ectodermal dysplasias. *Birth defects original article series*, 24(2), 237–242. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/3179429/>
3. Guckes, A. D., & Guckes, A. K. (2012). Dental Management of Ectodermal Dysplasia: Two Clinical Case Reports. *Case Reports in Dentistry*, 2012, Article ID 920184. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3442425/>
4. Kratochvílová, L., et al. (2022). Ectodermal dysplasia: important role of complex dental care in its interdisciplinary management. *European Journal of Paediatric Dentistry*, 23(2). https://www.ejpd.eu/wp-content/pdf/EJPD_2022_23_02_12.pdf
5. Luzzi, V., et al. (2025). Orthodontic management in pediatric patients with rare diseases: Effectiveness of maxillary skeletal expansion with miniscrews in ectodermal dysplasia. *Journal*

of Clinical Medicine, 14(1),55.https://iris.uniroma1.it/retrieve/e7111474-5f95-4346-958d7d9a673ea89e/Luzzi_Orthodontic-Management_2025.pdf

6. Majmundar, V. D., Baxi, K. (2023). Ectodermal dysplasia. *In StatPearls*. StatPearls Publishing. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK563130/>
7. Prachár, P., Bartáková, S., Černochová, P., Kuklová, J., & Vaněk, J. (2013). Ektodermální dysplazie. *Česká stomatologie*, (5), 2013. <https://www.prolekare.cz/casopisy/ceska-stomatologie/2013-5/ektodermalni-dysplazie-41483/download>
8. Sánchez-Tito, M. A. (2022). Oral and cephalometric characteristics of hypohidrotic ectodermal dysplasia: Case report. *Revista Estomatología Herediana*, 32(1), 74–78. <http://www.scielo.org.pe/pdf/reh/v32n1/1019-4355-reh-32-01-74.pdf>
9. Sharma, R., & Soni, D. M. (2023). Temporary anchorage devices (TADs) in orthodontics: A review. *Asian Journal of Research in Medicine and Medical Science*, 5(1), 1–11. <https://jofmedical.com/index.php/AJRMMS/article/view/19>
10. Silva, A. R., et al. (2022). Early orthodontic intervention in ectodermal dysplasia: Impact on alveolar development and psychosocial outcomes. *Journal of Clinical Orthodontics*, 56(4), 230–238. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38595457>
11. Ůnal, B. K. (2021). Effects of ectodermal dysplasia on the maxilla: A study of cone-beam computed tomography. *Makara Journal of Health Research*, 25(1). <https://scholarhub.ui.ac.id/cgi/viewcontent.cgi?article=1261&context=mjhr>
12. Wimalaratna, A. A. A. K., et al. (2020). Comprehensive management of ectodermal dysplasia with interceptive orthodontics in a young boy who was bullied at school. *Case Reports in Dentistry*, 2020, Article 6691235. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33489382/>

Korešpondujúci autor

MDDr. Michalcová Dominika
Katedra čelustnej ortopédie
Lekárska fakulta SZU
Bratislava